

OBIETTIVI DELL'EVENTO

L'obiettivo di questo evento, organizzato dai medici in formazione specialistica presso la Scuola di Specialità di Pediatria dell'Università di Genova, è la formazione clinica relativa alle malattie mitocondriali, affezioni ereditarie rare che hanno come base fisiopatologica una difettiva produzione di energia da parte della cellula attraverso un danno della catena respiratoria. Le relazioni avranno un taglio didattico e toccheranno i diversi aspetti della patologia: le basi genetiche, la diagnostica istologica e strumentale e la caratteristica variabilità fenotipica attraverso l'esposizione di casi clinici.

I destinatari sono i medici in formazione specialistica in pediatria, in neuropsichiatria infantile e in neurologia, il pediatra di libera scelta e il pediatra ospedaliero.

PROGRAMMA

MATTINA

Moderatori: C. Minetti, C. Bruno

9.30 Introduzione

G. Brisca, C. Minetti, M. Bazzari

9.40 Il Mitocondrio e la Genetica Mitocondriale

F.M. Santorelli

10.10 La Clinica e il Laboratorio

M. Di Rocco, U. Caruso

10.40 Lo Studio della Biopsia Muscolare

C. Minetti

11.00 Discussione

11.15 Pausa Caffè

11.30 Il Ruolo dell'Elettrofisiologia

G. Giribaldi, S. Facchinetti

11.50 Il Ruolo delle Neuroimmagini

R. Biancheri

12.20 L'approccio terapeutico

M.C. Schiaffino, C. Bruno

12.50 Il Registro Nazionale

C. Bruno

13.00 Discussione

13.15 Pausa Pranzo

POMERIGGIO – Casi Clinici

Discussants: R. Biancheri, C. Bruno

14.30 Una diagnosi al C.N.R.

G. Brigati

14.45 Un caso ematologico

F. Trucco

15.00 Un caso endocrinologico

G. Brisca

15.15 Un caso di regressione psicomotoria

D. Rossi

15.30 Quando è affetto il rene

S. Volpi

15.45 Discussione

16.00 Conclusione dei lavori

Responsabili del Corso

Giacomo BRISCA
Mohamad MAGHNE
Carlo MINETTI
IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova
Università degli Studi di Genova

Segreteria Scientifica

Giacomo BRISCA
Stefano VOLPI
Federica TRUCCO
IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova
Scuola di Specializzazione in Pediatria
Università degli Studi di Genova
e-mail: jackbrisca@hotmail.com
suppregio@gmail.com

Segreteria Organizzativa

Paola PITTALUGA
Scuola di Specializzazione in Pediatria
Università degli Studi di Genova
IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova
Tel.: 010/35338980
e-mail: paola.pittaluga@unige.it

Registrazione

Non è prevista iscrizione al corso.
L'ingresso è gratuito.

ECM

Non sono previsti crediti ECM.

Sede

Aula Magna
Istituto Giannina Gaslini
Largo G. Gaslini, 5
16147 Genova

Con il Patrocinio di



Istituto Scientifico
Giannina Gaslini



Università di Genova

GIORNATA MITOCONDRIALE

...dentro e fuori il cerchio magico...



Giovedì 16 Dicembre 2010

*Istituto Giannina Gaslini
Aula Magna*